

ИНФЕКЦИЯ

ГИПОГИДРОТИЧЕСКАЯ ЭКТОДЕРМАЛЬНАЯ ДИСПЛАЗИЯ

Адаскевич В.П.,¹ Тихоновская И.В.,¹ Пушкарская И.А.²

Морозова О.В.¹

УО «Витебский государственный медицинский университет»¹

УЗ «Витебский областной клинический центр дерматовенерологии и косметологии»²

Актуальность. Эктодермальные дисплазии представляют собой обширную группу наследственных заболеваний, вызванных врожденными пороками развития тканей-производных эктодермы. Гипогидротическая эктодермальная дисплазия является самым частым видом эктодермальной дисплазии и представляет собой генетически гетерогенную группу наследственных заболеваний, которая характеризуется врожденным поражением волос (атрихоз, гипотрихоз), зубов (адентия, гиподонтия, изменение формы зубов) и потовых желез (ангидроз, гипогидроз). Согласно настоящей классификации гипогидротическая эктодермальная дисплазия (далее - ГЭД) относится к группе А (имеется дефект двух и более типов тканей-производных эктодермы) [1, 2].

Частота встречаемости ГЭД составляет 1-7:10000, заболевание наблюдается у представителей всех рас. Смертность больных в раннем детском возрасте может достигать 30%, причиной смерти часто выступает плохо контролируемая гипертермия, развивающаяся на фоне инфекционных заболеваний. У взрослых прогноз достаточно благоприятный, продолжительность жизни сокращена незначительно. Самой частой формой ГЭД является Х-сцепленная рецессивная форма заболевания. В основе патогенеза Х-сцепленной формы ГЭД лежит мутация гена EDA1, кодирующего продукцию эктодисплазина А - трансмембранного сигнального протеина, относящегося к семейству ФНО и играющего важную роль во взаимодействии между эктодермальным и мезодермальным зародышевыми листками в ходе эмбриогенеза [3].

Цель. Описание клинического случая гипогидротической эктодермальной дисплазии у 16-летнего пациента мужского пола.

Материал и методы. Под нашим наблюдением находился больной С., 16 лет, с жалобами на зуд, покраснение, сухость и шелушение кожи лица и конечностей. Анамнез заболевания: со слов больного, вышеуказанные жалобы носят постоянный характер с тенденцией к ухудшению состояния в осенне-зимний период. Анамнез жизни: родился в сроке 41-42 недель, от 3-й беременности, вторых родов. Вес при рождении: 3650 г, рост 52 см. Беременность матери протекала на фоне перенесенных ОРВИ, дрожжевого кольпита. В родах: околоплодные воды зеленого цвета, кашицеобразные.

Ребенок выписан из роддома и госпитализирован в ВОДКБ для дальнейшего лечения с диагнозом: перинатальная гипоксическая энцефалопатия, гипертензионный судорожный синдром; врожденный порок развития: преаксиальная полидактилия правой кисти. Была рекомендована консультация врача-генетика. Со слов матери, молочные зубы у ребенка прорезались в возрасте 2 лет (только два верхних резца). Перенесенные заболевания: частые ОРВИ, бронхит, пневмония. Данные заключения медико-генетической экспертизы в 2005 г.: ангидротическая эктодермальная дисплазия, X-сцепленный рецессивный тип наследования; преаксиальная полидактилия правой кисти, аутосомный тип наследования. Семейный анамнез: со слов пациента, у близких родственников не отмечается признаков врожденных пороков развития.

Дерматологический статус: кожа тонкая, сухая, имеются небольшие зоны гиперемии и шелушения в области лица (щеки), локтевых сгибов и передних поверхностей голеней по типу атопического дерматита, гиперкератоз ладоней и подошв. Красная кайма губ гиперемирована, шелушится, имеются небольшие трещины, болезненные при попытках больного широко открыть рот. Наблюдается гиперпигментация периорбитальной и периоральной областей, подмышек и паховой области. На волосистой части головы, плечах и бедрах – очаги гипопигментации округлой формы. Волосы на голове тонкие, редкие. Волосы области бровей, подмышек, паха единичные. Ресницы редкие, тонкие. Пушковые волосы на теле отсутствуют. На лице и спине наблюдаются множественные милиоподобные высыпания. На груди слева - дополнительный сосок. Имеется дополнительная фаланга большого пальца правой кисти. Отмечаются особенности строения лицевого скелета: высокий лоб, выступающие надбровные дуги и подбородок, седловидный нос. Осмотр полости рта показал наличие зубных имплантов верхней челюсти. Потоотделение незначительное даже при физических нагрузках. Наличие у пациента поражения волос (гипотрихоз), зубов (адентия), потовых желез (гипогидроз), характерных черт лица послужило основанием для диагноза: гипогидротическая эктодермальная дисплазия.

Результаты и обсуждение. Описан и задокументирован случай X-сцепленной формы гипогидротической эктодермальной дисплазии у 16-летнего пациента мужского пола в практике дерматолога.

Для постановки диагноза X-сцепленной формы ГЭД обязательно присутствие клинических признаков аномалии развития трех типов тканей-производных эктодермы: волос (гипотрихоз: волосы истончены, редкие или отсутствуют; гипопигментация, ломкость и медленный рост волос), зубов (гиподонтия или адентия, коническая форма резцов, аномально большое расстояние между резцами, позднее прорезывание, малый размер зубов) и потовых желез (гипо- или ангидроз за счет изменения количества, калибра или продуктивности потовых желез). Степень выраженности поражения вышеуказанных органов и тканей может варьировать у разных больных.

Классическая клиническая картина заболевания развивается у больных мужского пола, у гетерозиготных женщин-носителей наблюдается смазанная (нередко мозаичная) симптоматика либо ее полное отсутствие.

Дополнительные симптомы при X-сцепленной форме ГЭД могут включать аномалии развития и поражение кожи (гипотрофия эпидермиса, сухость кожи, гиперкератоз ладоней и подошв), слюнных желез (гипоплазия и гипофункция слюнных желез, изменение состава слюны), сальных желез (милиаподобные высыпания на лице), слезных желез (гипоплазия желез и их протоков), молочных желез (аномальная форма или отсутствие сосков, дополнительный сосок), слизистых желез полости рта, желудочно-кишечного тракта, верхних дыхательных путей (гипоплазия желез). Характерно также развитие типичных черт лица: большой лоб, выступающие надбровные дуги, гиперпигментация и складчатость кожи периорбитальной и периоральной областей, «седловидная» форма носа, тонкие крылья носа, запавшие щеки, толстые вывернутые губы, выдающийся подбородок, изменение формы и величины ушей («уши сатира»). Пациенты имеют высокий риск развития атопического дерматита и бронхиальной астмы [4]. Этиотропная терапия ГЭД не разработана (лечение симптоматическое).

Выводы. Гипогидротическая эктодермальная дисплазия – генетически гетерогенная группа наследственных заболеваний вследствие врожденных пороков развития тканей-производных эктодермы. Описан клинический случай заболевания с типичными диагностическими признаками, а также индивидуальными особенностями в виде радиальной полифалангии большого пальца кисти.

Литература:

1. Ectodermal dysplasias: Clinical and molecular review / A. F. Visinoni [et al.] // *Am J Med Genet.* – 2009. – Vol. 149A, Is. 9. – P. 1980–2002.
2. Pagnan, N. A.B. Update on ectodermal dysplasias clinical classification / N. A. B. Pagnan, A.F. Visinoni // *Am J Med Genet.* – 2014. – Vol.164A, Is. 10. – P. 2415–2423.
3. Chen, H. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia / H. Chen // *Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling* / H. Chen. – Springer Science+Business Media, 2012. – P. 1125–1130.
4. Clarke, A. Clinical aspects of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia / A. Clarke, D.I. Phillips, R. Brown, P.S. Harper // *Arch Dis Child.* – 1987. – Vol.62. – P. 989–996.